

## Helsingin yliopisto - Helsingfors universitet - University of Helsinki ID 2000-384

Tiedekunta-Fakultet-Faculty Valtiotieteellinen tiedekunta		Laitos-Institution-Department Matematiikan ja tilastotieteen laitos	
Tekijä-Författare-Author Kilpikari, Riika			
Työn nimi-Arbetets titel-Title Periytymisen epätasapainotesti (TDT)			
Oppiaine-Läroämne-Subject Tilastotiede			
Työn laji-Arbetets art-Level Pro gradu		Aika-Datum-Month and year 1999-09-01	Sivumäärä-Sidantal-Number of pages 68 s.
<p>Tiivistelmä-Referat-Abstract</p> <p>Tutkielmassa on tarkasteltu periytymisen epätasapainotestin (the transmission disequilibrium test, TDT) muodostamista, sen ominaisuuksia kytKentä- ja assosiaatiotestinä ja siitä johdettuja laajennuksia monimutkaisempien geneettisten mallien tilanteisiin.</p> <p>TDT perustuu McNemarin testiin, jonka avulla voidaan vertailla kahta toisistaan riippuvaa otosta kaksiarvoisen vasteen tapauksessa. TDT:ssä toisistaan riippuvat vertailtavat otokset muodostuvat vanhemmilta sairaalle lapselle periytyneistä ja ei-periytyneistä alleeleista. TDT:N taustalla olevassa geneettisessä mallissa oletetaan merkkijaksolokuksen olevan kaksialleelin. Testi vertaa kiinnostuksen kohteena olevan alleelin periytymistä vaihtoehtoisen alleelin periytymiseen vanhemmilta lapselle. TDT:N laajennuksista on tutkielmassa tarkasteltu erityisesti sisarusten avulla muodostettavaa testiä (S-TDT) ja useita monialleelisen merkkijaksolokuksen tapaukseen muodostettuja testejä. Lukuisista kehitetyistä laajennuksista huolimatta TDT:N soveltamiseen liittyy vielä monia ongelmia.</p> <p>Tutkielman empiirinen aineisto on Suomen Genomikeskuksen astmapotilasaineisto. Aineisto on kerätty kainuulaisista potilaista astman geneettisen taustan selvittämistä varten. Aineisto koostuu 54 sukupuusta, joissa olevista yksilöistä on tietoja kromosomissa viisi sijaitsevista merkkijaksoista. Aineistoa on tarkasteltu Extended transmission disequilibrium test (ETDT) -nimisen ohjelman avulla, joka perustuu erääseen esitetystä laajennuksista monialleelisille merkkijaksoille. Aineiston tarkastelu ETDT-ohjelmalla nostaa esiin olennaisia TDT:N soveltamiseen liittyviä ongelmia, kuten sen miten pientä osaa aineistosta pystytään käyttämään hyväksi. Ohjelman avulla ei pystytä osoittamaan minkään tarkasteltavan merkkijakson kytkeytymistä astmaan.</p> <p>Tutkielman tärkeimmät lähteet ovat Spielmanin ym. artikkeli Transmission Test for Linkage Disequilibrium: The Insulin Gene Region and Insulin-dependent Diabetes Mellitus (Am. J. Hum. Genet. 52:506-516, 1993) ja kirja Statistics in Human Genetics (Sham, 1998). Näiden lisäksi tärkeitä lähteitä ovat olleet useat TDT:tä ja sen laajennuksia käsittelevät artikkelit lähinnä American Journal of Human Genetics -lehdessä.</p> <p>Astman tarkastelussa tärkeimpänä lähteenä on ollut Laitisen ym. julkaisu Genetic control of serum IgE levels and asthma: linkage and linkage disequilibrium studies in an isolated population (Hum. Mol. Genet. Vol.6, 12: 2069-2076, 1997).</p>			
Avainsanat-Nyckelord-Keywords periytyvyys - mallintaminen testaus - periytyvyys McNemarin testi - kytKentäepätasapaino			
Säilytyspaikka-Förvaringsställe-Where deposited			
Muita tietoja-Övriga uppgifter-Additional information			